

INDICE

Introduccion	3
La Genetica	
Historia	6
Mayores Influyentes	11
Herencia	14
Enfermedades Geneticas	16
Futuro	22
Palabras claves	24
Referencias	20

Introducción

Este libro fue elaborado con el propósito de informar y familiarizar a los lectores del extenso tema de la genética, para esto se trabajaron 3 largos meses, en los cuales los autores investigaron, se capacitaron y hablaron con expertos en el tema llegando así a recopilar todos estos conocimientos en este fascinante libro informativo. En este libro se van a hablar temas respectivos a la genética de los seres vivos, como su historia la cual a marcado los avances científicos y médicos en la actualidad, a su vez ha ayudado a entender y a estudiar el porqué las familias son tan parecidas físicamente y mentalmente entre sí. En este libro también se verán los diferentes individuos que han participado en el avance y el estudio de esta rama, mostrando así significantes avances e increíbles aportes a la ciencia de hoy en día, porque es importante recalcar que la genética a marcado un antes y un después en el conocimiento de los seres vivos desde sus inicios con el apodado "padre de la genética" Gregor Mendel. De este libro se espera un gran acogimiento por parte de los lectores y principalmente por parte del Colegio Aspaen Gimnasio Horizontes como principal receptor y juez de los conocimientos incluidos. Ya introducido el libro esperamos que lo lean detenidamente y en su totalidad, sin saltarse ninguno de los capítulos presentes.

La Genetica

La genética es una rama de la biología que estudia cómo los caracteres hereditarios se transmiten de generación en generación.

Los genes son las unidades de información que emplean los organismos para transferir un carácter a la descendencia. El gen contiene codificada las instrucciones para sintetizar todas las proteínas de un organismo. Estas proteínas son las que finalmente darán lugar a todos los caracteres de un individuo (fenotipo).

Cada individuo tiene para cada carácter dos genes, uno que ha hereda de su padre y otro de su madre. Hay genes que son dominantes e imponen siempre la información que contienen. Otros en cambio son recesivos y en este caso sólo se expresan en ausencia de los genes dominantes. En otras ocasiones la expresión o no depende del sexo del individuo, en este caso se habla de genes ligados a sexo.

La genética adquiere una especial relevancia cuando estudia la transmisión de enfermedades. Del mismo modo que se hereda de padres a hijos el color de los ojos, también existen enfermedades que se pueden transmitir a la descendencia, en este caso se habla de enfermedades genética o hereditarias. Estas enfermedades se producen porque la información para sintetizar las proteínas no es correcta, esto es ha mutado por lo que la proteína se sintetiza no puede realizar de forma correcta su función, dando lugar al conjunto de síntomas de la enfermedad.

¿En qué consiste?

Los genes son fragmentos de ADN (ácido desoxirribonucleico), una molécula que se encuentra en el núcleo de todas nuestras células y constituye una parte esencial de los cromosomas. El ADN es en definitiva, la molécula en la que se almacena las instrucciones que permiten el desarrollo y el funcionamiento de los organismos vivos.

El ADN almacena esta información en un código de 4 letras (A, T, G y C). El conjunto de letras con las que se puede sintetizar una proteína se denomina gen. Alteraciones en esta información, pueden producir proteínas no funcionales que pueden provocar el desarrollo de una enfermedad.

El paquete completo de instrucciones de ADN (también llamado Genoma), está dividido en 23 volúmenes de información llamados cromosomas. De cada uno de estos volúmenes tenemos dos copias una heredada de nuestro padre y otra de nuestra madre. Cada cromosoma contiene miles de genes.

Historia

Mediados de a los fin del siglo XIX

Los orígenes de genéticas mienten en el revelado de teorías de la evolución. Era en 1858 que el origen de la especie y cómo la variabilidad de la especie fue desarrollada después del trabajo de investigación de Charles Darwin y de Wallace. Describieron cómo la nueva especie se presentó vía la evolución y cómo la selección natural ocurrió para desarrollar nuevas formas. Sin embargo no sabían que los genes del papel tuvieron que jugar en este fenómeno.

Aproximadamente al mismo tiempo Gregor Mendel, monje austriaco, realizaba experimentos extensos en herencia y genéticas de las instalaciones de guisante de olor. Él describió la unidad de la herencia como partícula que no cambia y se pasa conectado al descendiente. Su trabajo es de hecho la base de entender los principios de genéticas incluso hoy. Por lo tanto, conocen a Gregor Mendel como el padre de la genética. Había, sin embargo, poca percatación del trabajo de Gregor durante este tiempo.

También en este período Haeckel predijo correctamente que el material de la herencia fue situado en el núcleo. Miescher mostró que el material en el núcleo era un ácido nucléico. Los cromosomas como unidades que llevaban la información genética también fueron descubiertos alrededor de este tiempo.

Comienzo del siglo XX

Era durante este tiempo que los principios mendelianos y la teoría de la herencia cromosómica fueron establecidos. El trabajo de Mendel era en gran parte desconocido. No era hasta el 1900 que había un redescubrimiento de los principios mendelianos y las publicaciones comenzaron a citar su trabajo. El revelado de la

teoría cromosómica llevó al advenimiento del campo de la citogenética. Las primeras observaciones de las anormalidades cromosómicas (e.g duplicaciones, supresiones, desplazamientos, inversiones) fueron denunciadas alrededor de este tiempo.

Mediados del siglo XX

Era en 1870 s que el material en el núcleo fue determinado para ser un ácido nucléico. La DNA fue determinada para ser el material genético entre los años 20 y los mediados de los años cincuenta. Los experimentos de Griffith con una deformación bacteriana establecieron la teoría.

Más futuro de Avery, de MacLeod y de McCarty mostrado que la DNA, no la proteína o el ARN eran el factor responsable de herencia y de la evolución genéticas de las deformaciones bacterianas estudiadas por Griffith.

Era entonces ese Watson y la tortícolis en su trabajo innovador determinó la estructura de la DNA, y otras sugirieron que la DNA contuviera una clave genética. La clave fue descubierta en los años 60. La tortícolis descubrió el proceso de la transcripción y de la traslación y llevó a la formación del "dogma central de la biología molecular".

Mediados de-tarde siglo XX y el comienzo del siglo XXI

Este período anunció el concepto de biología molecular y de genética molecular. Las diversas tecnologías avanzadas hicieron su manera en base de conocimiento alrededor de este tiempo. Esto incluyó biología molecular, tecnología de DNA recombinante, y métodos de la biotecnología.

Los métodos de radiolabelling de la DNA con las etiquetas radioactivas o fluorescentes para el revelado de métodos diagnósticos y terapéuticos así como de herramientas de la investigación fueron descubiertos durante este tiempo.

Las enzimas de la restricción fueron descubiertas y utilizadas para construir las moléculas de la DNA recombinante que contuvieron la DNA no nativa que se podría crecer en abundancia en deformaciones bacterianas.

Entonces vinieron los métodos como la polimerización en cadena (reacción en cadena de polimerasa) y el ordenador principal de otros métodos y nuevas aplicaciones de la biotecnología fue encontrado en remedio, pharmacotherapeutics así como la investigación.

Fechas importantes:

- -1676 se confirmó la reproducción sexual de las plantas
- -1677 se contempla el esperma animal a través del microscopio.
- -1859 se descubre que todos los organismos vivos están compuestos por células.
- -1866 El monje austriaco Gregor Mendel describe las leyes básicas de la genética a partir del estudio de guisantes. Su obra no será tenida en cuenta hasta principios del siglo XX.
- -1869 Descubrimiento del ADN por Miescher.
- -1885 Kossel determina la estructura de los ácidos nucléicos.
- -1871 se aísla el ADN en el núcleo de una célula.
- -1883 Francis Galton acuña el término eugenesia.
- -1887 se descubre que las células reproductivas constituyen un linaje continuo, diferente de las otras células del cuerpo.
- -1909 las unidades fundamentales de la herencia biológica reciben el nombre de genes.

- -1914-16 Experimentos con moscas del vinagre demuestran que los genes se encuentran en los cromosomas.
- -1927 se descubre que los rayos X causan mutaciones genéticas.
- -1942 El estudio de bacterias revela que los genes están formados por ADN, que se encuentra en el núcleo de las células.
- -1953 James Watson y Francis Crick descubren cómo está hecha la molécula de ADN. Con forma de doble hélice.
- -1961 Se descubre el mRNA (ARN mensajero).
- -1968 Los científicos descubren cómo cortar y pegar fragmentos de ADN, lo que abre la vía a la ingeniería genética. El científico español Ángel Pellicer, afincado en Estados Unidos, tiene un papel destacado en las investigaciones.
- -1972 Se crea el primer ADN recombinante.
- -1980 Los científicos empiezan a identificar genes que causan enfermedades concretas. El cáncer es una de las primeras que se investigan. Dos científicos españoles están entre los pioneros: Mariano Barbacid y Manuel Perucho.
- -1982 se crea el primer ratón transgénico (el "superratón"), insertando el gen de la hormona del crecimiento de la rata en óvulos de ratona fecundados.
- -1990 Empieza formalmente el proyecto Genoma Humano.
- -1994 Primer alimento modificado genéticamente.
- -1996 nace el 5 de julio la oveja Dolly, primer mamífero clonado. El 23 de febrero de 1997, los investigadores del Instituto Roslin de Edimburgo (Escocia) la presentaron públicamente.

- -1999 se comienza la terapia genética con células madre en niños con SCID (Inmunodeficiencia Combinada Severa) "Síndrome del niño burbuja".
- -2000 secuencian el genoma completo de la mosca de la fruta (drosophila) y la primera planta (arabidopsis).
- -2006 primeras terapias con anticuerpos monoclonales aprobada.
- -2015 Primer reporte del uso de la terapia genética contra la leucemia.
- -2015 científicos chinos, guiados por Junjiu Huang publican primeros experimentos modificando en embriones el genoma humano con Crispr Cas9, provocando debate ético.

Mayores influyentes

A lo largo del recorrido de esta ciencia grandes genios y científicos han hecho aportes que han impulsado y acelerado los avances en cuanto a la ciencia y a la comprensión de las criaturas vivientes como:

Gregor Mendel: Experimentos con guisantes, la cual le permitieron crear las leyes que llevan su nombre.

Friedrich Miescher: Aisló varias moléculas ricas en fosfatos, a las cuales llamó nucleínas (actualmente ácidos nucleicos), a partir del núcleo de los glóbulos blancos en 1869, y así preparó el camino para su identificación como los portadores de la información hereditaria, el ADN.

Walther Flemming, Eduard Strasburger y Edouard Van Beneden: Describen la distribución cromosómica durante la división celular.

Walter Sutton: Establece la hipótesis según la cual los cromosomas, segregados de modo mendeliano, son unidades hereditarias.

William Bateson: fue un biólogo y genetista inglés, uno de los redescubridores del trabajo de Mendel, razón por la que es considerado uno de los fundadores de la genética humana.

Thomas Hunt Morgan: Estudió la historia natural, zoología, y macromutación en la mosca de la fruta Drosophila melanogaster.

Alfred Henry Sturtevant: Desarrolló una técnica para trazar la localización de los genes específicos de los cromosomas en la mosca Drosophila.

Descubrimientos más importantes

La clonación: Con el conocimiento del código de instrucciones de cada célula, su estructura y propiedades, en los años 70 fue posible comenzar a manipular dicho código a través de estudios en el laboratorio, como copiar o clonar y secuenciar el material genético o ADN. En 1996 se conseguirá realizar la primera clonación de un mamífero a partir de una célula adulta, hablamos de la oveja Dolly.

Los nacimientos in vitro: En 2000 nació el primer bebé "a la carta" libre de la Anemia de Fanconi que padecía su hermana y cuyas células de cordón sirvieron para curarla. La técnica de análisis embrionario (diagnóstico preimplantación tras fecundación in vitro) permite evitar el nacimiento de niños con determinadas enfermedades hereditarias.

Avances más importantes:

Algunos genes pueden saltar (1940): Barbara McClintock descubre los transposones – los genes que pueden saltar de un cromosoma.

Los transposones son segmentos de ADN que pueden moverse a diferentes posiciones en el genoma de una sola célula.

En el proceso, pueden causar mutaciones y aumentar o disminuir la cantidad de ADN en el genoma.

Estos segmentos móviles del ADN son a veces llamados "genes saltarines".

Los seres humanos tienen entre 20.000 y 25.000 genes (2003): Se descubre que los humanos tienen aproximadamente entre 20.000 y 25.000 genes, un número mucho menor que la mayoría de los científicos habían pronosticado.

Esto llevó a que se impulsarán las ramas de la medicina y la biotecnología

ADN es el material genético (1928, 1944, 1952): Varios científicos demuestran que el ADN es la base química de la información genética. Oswald Avery demuestra que el ADN lleva la información genética. Linus Pauling descubrió que muchas proteínas tienen la forma de una espiral, como un resorte. Por último, el bioquímico Erwin Chargaff encuentra la disposición de ciertas bases nitrogenadas del ADN se produce siempre en una proporción de 1-a-1, la formación de pares de bases.

ADN es una doble hélice (1953): James Watson y Francis Crick describen la molécula de ADN. Los científicos sugieren que la molécula de ADN está formada por dos cadenas de nucleótidos, cada uno en una hélice, una subiendo y la otra hacia abajo. Crick agrega la idea de que la adecuación de la base de enclavamiento pares en el medio de la doble hélice de mantener la distancia entre las cadenas constantes. Ellos muestran que cada hebra de la molécula de ADN es una plantilla para el otro, y que el ADN se puede reproducir sin cambiar su estructura, a excepción de ocasionales errores o mutaciones.

Polimorfismo del ADN (1985): Alec Jeffreys descubre que algunas secuencias de ADN son únicas para cada individuo, dando lugar al nacimiento de la ciencia forense de ADN. Su técnica de ADN se utilizó por primera vez para atrapar a un pederasta que mató a dos niñas. El sospechoso, Colin Pitchfork, es declarado culpable de asesinato después de que muestras de ADN tomadas de él coinciden con las muestras de semen tomadas de las dos niñas muertas.

Herencia

La herencia genética consiste en la transmisión del material genético de generación en generación a través de los gametos (espermatozoides u óvulos). La mitad de nuestro material genético lo heredamos de nuestro padre y la otra mitad de nuestra madre. El material genético se organiza en genes, que contienen información para una determinada característica o función. De este modo, tenemos dos copias o alelos de cada gen, una procedente del padre y otra de la madre. La información contenida en los genes puede tener errores que alteran la función del gen denominados mutaciones. Estas mutaciones pueden transmitirse de padres a hijos y desencadenar, en determinadas condiciones, enfermedades genéticas.

Herencia autosómica dominante: El patrón de herencia autosómica dominante se da cuando el alelo alterado es dominante sobre el normal y basta una sola copia para que se exprese la enfermedad. Al ser autosómico, el gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas, pudiendo afectar con igual probabilidad a hijos e hijas. El alelo alterado se puede haber heredado tanto del padre como de la madre. Normalmente se da en todas las generaciones de una familia. Cada persona afectada tiene normalmente un progenitor afectado y una probabilidad del 50% con cada hijo de que éste herede el alelo mutado y desarrolle la enfermedad autosómica dominante.

Herencia autosómica recesiva: La herencia autosómica recesiva se da cuando el alelo alterado es recesivo sobre el normal por lo que con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad. Al ser autosómico, el gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas, pudiendo afectar con igual probabilidad a hijos e hijas. El alelo alterado tiene que heredarse tanto del padre como de la madre para que se de la enfermedad. Normalmente no se da en todas las generaciones de una familia. Cada persona afectada tiene normalmente ambos progenitores sanos pero portadores del alelo mutado. Los hijos de una pareja en la que ambos son portadores tienen una probabilidad del 50% de ser portadores de una copia del alelo alterado (no expresaran la enfermedad pero podrían transmitirla a sus descendientes), 25% de probabilidad de tener dos copias del alelo alterado y

desarrollar la enfermedad autosómica recesiva y 25% de probabilidad de heredar dos copias del alelo normal y no desarrollar la enfermedad ni ser portador.

Herencia recesiva ligada al cromosoma X: El patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X se da cuando el alelo alterado es recesivo sobre el normal, por lo que con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad, y el gen se encuentra en el cromosoma X (las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y uno Y). Normalmente se da con más frecuencia en hombres dado que tienen un solo cromosoma X, por lo que si heredan el alelo mutado desarrollaran la enfermedad, sin embargo las mujeres al tener dos cromosomas X si solo heredan un alelo mutado serán portadoras pero no desarrollaran la enfermedad, para esto tendrían que heredar dos alelos mutados. Una mujer afectada por una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X trasmitirá el alelo mutado a todos sus descendientes, todas las hijas serán portadoras (pero no afectadas) y todos los hijos afectados por la enfermedad, mientras que un hombre afectado trasmitirá el alelo mutado a todas sus hijas, que serán portadoras, pero a ninguno de sus hijos. Una mujer portadora tiene una probabilidad del 50% con cada hijo o hija (independientemente de su sexo) de que éste herede el alelo mutado, si lo hereda un niño desarrollará la enfermedad y si lo hereda una niña será portadora de la enfermedad.

Enfermedades genéticas

Una enfermedad o trastorno genético es una afección patológica causada por una alteración del genoma que provoca la síntesis de proteínas defectuosas.

Estas enfermedades pueden ser hereditarias o no, según si el gen alterado está presente en las células germinales (óvulos y espermatozoides) en este caso sí lo será o en las células somáticas en este caso no será hereditario.

Tipos de enfermedades genéticas:

- -Anomalías en los cromosomas
- -Defectos de un gen único
- -Problemas de factores múltiples (multifactoriales)
- -Problemas teratogénicos

Anomalías de los cromosomas:

Las anomalías de los cromosomas (o cromosómicas) del bebé pueden ser heredadas de los padres o bien pueden aparecer sin que haya antecedentes familiares. Los problemas cromosómicos más frecuentes son los siguientes:

- **Aneuploidía:** Cantidad de cromosomas superior o inferior a la normal que incluye:
- •
- Síndrome de Down (trisomía 21): Las células contienen tres cromosomas numero 21
- **Síndrome de Turner:** Uno de los cromosomas sexuales no se transfiere, dejando un cromosoma X solo, o un total de 45 cromosomas.
- **Deleción.** Ausencia de parte de un cromosoma o parte del código de ADN.
- Inversión: Un cromosoma se rompe y la parte del cromosoma que se desprende se invierte y se vuelve a insertar. Las inversiones pueden causar defectos congénitos o no, según sea su estructura exacta.
- **Translocación:** Reorganización del segmento de un cromosoma de una ubicación a otra, ya sea dentro del mismo cromosoma o en otro.

- Translocación equitativa: El ADN se intercambia equitativamente entre cromosomas sin que se agregue o pierda ninguno. Un progenitor con una translocación equilibrada es sano, pero corre riesgo de transmitir cromosomas no equilibrados durante el embarazo.
- Translocación robertsoniana: Una translocación equilibrada en la que un cromosoma se une al extremo de otro.
- Mosaicismo: Presencia de dos o más patrones cromosómicos en las células de una persona que origina dos o más líneas celulares (por ejemplo, algunas con 46 cromosomas y otras con 47).
- Dominante. Se produce una anomalía cuando solo uno de los genes de uno de los padres es anormal. Si el progenitor tiene el trastorno, el bebé tiene un 50 por ciento de posibilidades de heredarlo. Los ejemplos incluyen lo siguiente:
- **Acondroplasia.** Desarrollo imperfecto de los huesos que provoca enanismo.
- **Síndrome de Marfan.** Trastorno del tejido conectivo que provoca extremidades largas y defectos cardíacos.
- Recesivo. Solo se produce una anomalía cuando ambos padres tienen genes anormales. Si ambos padres son portadores, el bebé tiene un 25 por ciento de posibilidades de tener el trastorno. Los ejemplos incluyen los siguientes:
- Fibrosis quística. Trastorno de las glándulas que produce un exceso de mucus en los pulmones y problemas en la función del páncreas y la absorción de los alimentos.
- Anemia de células falciformes. Trastorno que produce glóbulos rojos anormales.
- Enfermedad de Tay-Sachs. Trastorno autosómico recesivo hereditario que produce la degeneración progresiva del sistema nervioso central, que es mortal (normalmente a alrededor de los 5 años de edad).
- Trastorno ligado al cromosoma X.Este trastorno está determinado por los genes del cromosoma X. Los principales afectados y quienes tienen el trastorno son los hombres. Las hijas de hombres que sufren el trastorno son portadoras del rasgo y tienen una posibilidad cada dos de transferirlo a sus hijos. Los hijos varones de mujeres portadoras tienen una posibilidad cada dos de tener el trastorno. Los ejemplos incluyen los siguientes:
- **Distrofia muscular de Duchenne.** Enfermedad de desgaste muscular.

- Hemofilia. Trastorno de hemorragias provocado por niveles bajos, o ausencia, de una proteína de la sangre que es esencial para la coagulación.
- Problemas de factores múltiples (multifactoriales):

Algunos defectos congénitos no siguen el patrón de un único gen ni de anomalía cromosómica. Pueden deberse a varios problemas, o al efecto combinado de los genes y el ambiente. Es difícil predecir la herencia de anomalías causadas por factores múltiples. Algunos ejemplos son los defectos cardíacos, el labio leporino, el paladar hendido y los defectos del tubo neural (defectos en la columna o el cerebro).

Problemas teratogénicos:

Se sabe que ciertas substancias producen anomalías en los bebés. Muchos defectos congénitos se producen cuando el feto es expuesto a teratógenos (sustancias que provocan anomalías) durante el primer trimestre del embarazo, cuando los órganos se están formando. Algunos teratógenos conocidos, entre otros, son los siguientes:

- Algunos medicamentos
- Alcohol
- Exposición a altos niveles de radiación
- Plomo
- Determinadas infecciones (como la rubéola)

Enfermedades más comunes:

Corea de Huntington: Corea de Huntington es una enfermedad genética e incurable que se caracteriza por la degeneración de neuronas y células del sistema nervioso central y provoca distintos síntomas de carácter físico, cognitivo y emocional. Puesto que no tiene cura, puede acabar provocando la muerte del individuo, generalmente al cabo de entre 10 y 25 años.

Fibrosis quística: La fibrosis quística se encuentra en esta lista por ser una de las patologías hereditarias más frecuentes y que ocurre por la falta de una proteína que tiene como misión equilibrar el cloruro en el organismo. Entre sus síntomas, que pueden ser desde leves a graves, destacan: las dificultades para respirar, los problemas de digestión y de reproducción. Para que un hijo desarrolle la enfermedad, ambos padres deben ser portadores. Entonces, existe una probabilidad de 1 entre 4 para que éste la padezca.

Síndrome de Down: El síndrome de Down, también llamado trisomía 21, afecta a aproximadamente 1 de cada 800 a 1.000 bebés recién nacidos. Es una condición que se caracteriza porque la persona nace con un cromosoma de más.

Este trastorno causa retrasos en la forma en que un una persona se desarrolla, mentalmente, aunque también se manifiesta con otros síntomas físicos, pues los afectados presentan características faciales particulares, disminución del tono muscular, el corazón y defectos del sistema digestivo.

Distrofia Muscular de Duchenne: Los síntomas de esta enfermedad suele tener su inicio antes de los 6 años. Es un trastorno genético y un tipo de distrofia muscular caracterizado por degeneración muscular progresiva y debilidad, la cual comienza en las piernas y luego progresa gradualmente a la parte superior del cuerpo, dejando a la persona en silla. Su causa es la deficiencia de distrofina, una proteína que ayuda a mantener las células musculares intactas.

La enfermedad afecta principalmente a los niños, pero en casos raros puede afectar a las niñas. Hasta hace poco, la esperanza de vida de estas personas era muy baja, no superaban la adolescencia. Hoy en día, dentro de sus limitaciones, pueden estudiar carreras, trabajar, casarse y tener hijos.

Síndrome X frágil: El síndrome de X frágil o síndrome de Martin-Bell es la la segunda causa de retraso mental por motivos genéticos, que está ligado al cromosoma X. Los síntomas que produce este síndrome pueden afectar a diferentes áreas,

especialmente a la conducta y la cognición, y provoca alteraciones metabólicas. Es más frecuente en hombres, aunque puede afectar a mujeres también.

Anemia de Células Falciformes (ACF): Esta enfermedad afecta a los glóbulos rojos, los cuales deforma, alterando a su funcionalidad y, por tanto, a su éxito a la hora de transportar oxígeno. Suele causar episodios agudos de dolor (dolor abdominal, en el pecho y los huesos), que reciben el nombre de crisis drepanocítica. El propio cuerpo también destruye estas células, por lo que produce anemia.

Distrofia Muscular de Becker: Otro tipo de distrofia muscular de origen genético y con consecuencias degenerativas que afectan a los músculos voluntarios. Igual que en la Distrofia Muscular de Duchenne, esta enfermedad provoca fatiga, debilitamiento de los músculos, etc. No obstante, la debilidad muscular de la parte superior del cuerpo es más severa en la enfermedad y el debilitamiento de la parte inferior del cuerpo es progresivamente más lento. Las personas con esta condición no suelen necesitar silla de ruedas hasta los 25 años aproximadamente.

Enfermedad celiaca: Esta condición, de origen genético, afecta al aparato digestivo de la personas afectada. Se estima que el 1% de la población padece esta enfermedad, que provoca que el sistema inmunológico de las personas con celiaquía reacciona de manera agresiva cuando a través del tubo digestivo circula gluten, una proteína presente en los cereales. No debe confundirse esta enfermedad con la intolerancia al gluten, pues pese a estar relacionadas no son los mismo. La intolerancia al gluten, de hecho, no es una enfermedad; sin embargo, algunas personas afirman sentirse mejor si no consumen esta proteína.

Talasemias: Las talasemias son un grupo de trastornos sanguíneos hereditarios en los que la hemoglobina, la molécula portadora de oxígeno, presenta una malformación al ser sintetizada por los glóbulos rojos. La más común es la beta-talasemia es la más común, y la menos, la alfa-talasemia.

Provoca anemia y, por tanto, fatiga, falta de aliento, inflamación del brazo, dolor de huesos y huesos débiles. Las personas con esta condición presentan poco apetito, orina oscura e ictericia (una decoloración amarillenta de la piel o los ojos, la ictericia es una señal de disfunción hepática).

Síndrome de Edwards: Esta enfermedad hereditaria también recibe el nombre de La trisomía 18, y ocurre por una copia adicional completa del cromosoma en el par 18. Las personas afectadas suelen tener un crecimiento lento antes del nacimiento (retardo del crecimiento intrauterino) y un bajo peso al nacer, además de defectos cardíacos y anomalías de otros órganos que se desarrollan antes del nacimiento. Los rasgos faciales se caracterizan por una mandíbula y boca pequeñas, y los afectados suelen tener tendencia a tener el puño cerrado.

Futuro

Hemos logrado decodificar nuestro ADN, esto es un avance increíble, porque al saber cual es la información que contiene, y como se expresa, nos da la posibilidad de luchar y seguir investigando hasta conseguir una civilizaciónlibre de enfermedades.

Hemos descubierto que el ADN es nuestro reservorio básico, en él tenemos almacenadas todas las instrucciones necesarias para la construcción, reparación y mantenimiento de nuestro cuerpo. Y que gran parte de esta información solo la utilizamos a tiempos parciales dependiendo de las necesidades del momento. Hemos descubierto que el ADN no es una estructura rígida sino todo lo contrario. Nuestro libro de la vida es un reservorio dinámico dotado de una enorme plasticidad y flexibilidad, que interacciona continuamente con todo lo que le rodea adaptándose a las necesidades de cada momento a través del silenciamiento o la expresión de genes específicos mediante la variación de su estructura, sin variar su contenido o mensaje lineal. Esta simbiosis entre los factores ambientales y nuestro ADN es lo que llamamos "epigenética".

Nos dirigimos hacia un futuro libre de enfermedades y del sufrimiento que estas comportan. Por un lado sabemos que es posible estudiar el genoma de cada persona y valorar como éste se expresa en la misma y por el otro, sabemos cómo reescribir este libro para corregir los errores que tiene o simplemente tomarlos en consideración para evitar que estos se puedan manifestar, conseguiremos al fin pasar de una medicina paliativa a una medicina preventiva. Gracias a esta información también podremos desarrollar nuevas terapias médicas y tratamientos nutricionales y farmacológicos individualizados, que nos permitirán esquivar a cada uno de nosotros la enfermedad.

Mediante la ingeniería celular y tisular, la hiperconectividad, la globalización, la ingeniería biotecnológica, la bioingeniería, la bioinformática, los proyectos de secuenciación masiva, las tecnologías de la información, la genómica comparativa y análisis de la expresión génica, la medicina genómica, la biología sintética y los nuevos avances que se produzcan en todos los campos de investigación podremos lograr nuesro cometido.

Cada avance en cualquier sector nos abre la puerta que permite la entrada de nuevas oleadas tecnológicas complementarias que con el tiempo nos permitirán orientar el futuro de la humanidad.

El lenguaje del momento actual es el del ADN perfilándose como el protagonista absoluto durante los próximos 10 años. Estamos ante una revolución de la medicina a escala mundial, pues pasaremos de una medicina masiva y curativa a una medicina personalizada y preventiva.

Gracias a esta información podremos desarrollar nuevas terapias médicas que abarcan tratamientos farmacológicos y nutricionales individualizados, respondiendo así de forma exacta al perfil específico de cada persona.

Palabras claves

ADN (Ácido desoxirribonucleico): Es la macromolécula base de la herencia. Es un ácido nucleico que contiene la información de las características hereditarias de cada ser vivo y las secuencias para la creación de aminoácidos que generarán las proteínas vitales para el funcionamiento de los organismos.

ARN (Ácido ribonucleico): Es un ácido nucleico que se encarga de trasladar la información genética del ADN con el fin de sintetizar las proteínas según las funciones y características indicadas.

Ácido desoxirribonucleico: El biopolímero que alberga los datos para la síntesis de las proteínas y que compone el material de tipo genético que tienen las células.

Acido nucleico: Son las biomoléculas portadoras de la información genética. Son biopolímeros, de elevado peso molecular, formados por otras subunidades estructurales o monómeros, denominados Nucleótidos.

Ácido ribonucleico: Es un ácido nucleico formado por una cadena de ribonucleótidos. Está presente tanto en las células procariotas como en los eucariotas, y es el único material genético de ciertos virus (virus ARN).

ADN polimerasa: Son enzimas (celulares o virales) que intervienen en el proceso de replicación del ADN. Llevan a cabo la síntesis de la nueva cadena de ADN emparejando los desoxirribonucleótidos trifosfato (dNTP) con los desoxirribonucleótidos complementarios correspondientes del ADN molde.

ADN recombinante: Es una molécula de ADN artificial formada de manera deliberada in vitro por la unión de secuencias de ADN provenientes de dos organismos distintos que normalmente no se encuentran juntos.

Anticodón: Es la secuencia de tres nucleótidos complementaria a una secuencia de otros tres nucleótidos que se encuentran en el ARN mensajero (ARNm), siendo esta última el codón.

ARN mensajero: Es el ácido ribonucleico que transfiere el código genético.

ARN de transferencia: Es un tipo de ácido ribonucleico que tiene una función importante en la síntesis proteica.12 Es aquel que transfiere las moléculas de aminoácidos a los ribosomas, para posteriormente ordenarlos a lo largo de la molécula de ARN mensajero

Es el ácido ribonucleico que transfiere el código genético ("comunica la información genética") procedente del ADN del núcleo celular a un ribosoma en el citoplasma, es decir, el que determina el orden en que se unirán los aminoácidos de una proteína y actúa como plantilla o patrón para la síntesis de dicha proteína.

ARN polimerasa: Son un conjunto de proteínas con carácter enzimático capaces de emplear los ribonucleótidos para sintetizar ARN a partir de una secuencia de ADN que sirve como patrón o molde.

ARN ribosomal: Es un RNA que forma parte de los ribosomas y es esencial para la síntesis proteica en todos los seres vivos.

ARNt activado: Es el ARN de transferencia con capacidad de traducción.

Bases pirimidínicas: Son la adenina y la guanina. Las bases pirimidínicas derivan del anillo de pirimidina.

Bases purínicas: Es una base nitrogenada, un compuesto orgánico heterocíclico aromático. La estructura de la purina está compuesta por dos anillos fusionados, uno de seis átomos y el otro de cinco.

Código genético: Es el conjunto de reglas que define cómo se traduce una secuencia de nucleótidos en el ARN a una secuencia de aminoácidos en una proteína.

Codón: Es un triplete de nucleótidos. En el código genético, cada aminoácido está codificado por uno o varios codones. El codón es la unidad de información básica en el proceso de traducción del ARNm.

Codones de terminación: Aquel codón que no determina ningún aminoácido según el código genético. Su función es acotar el mensaje cifrado por el ADN que dará lugar al ARN mensajero.

Cromosoma: Se denomina cromosoma a cada una de las estructuras altamente organizadas, formadas por ADN y proteínas, que contiene la mayor parte de la información genética de un ser vivo.

Degenerado: Es una característica del código genético, la regla de correspondencia entre la secuencia de nucleótidos de los ácidos nucleicos y la secuencia de aminoácidos de los polipéptidos.

Doble hélice de ADN: Es la famosa molécula de la genética que establece las características físicas de cada organismo.

Dogma central: Es un concepto que ilustra los mecanismos de transmisión y expresión de la herencia genética tras el descubrimiento de la codificación de ésta en la doble hélice del ADN.

Enfermedad molecular: Cualquier enfermedad provocada por una anormalidad en una sola proteína, normalmente una enzima. Este componente puede tener una estructura anormal que lo hace funcionalmente menos eficiente o deletéreo para el organismo, o puede tener una estructura normal, pero encontrarse en una cantidad reducida.

Fosfodiéster: Es un tipo de enlace covalente que se produce entre un grupo hidroxilo (OH-) en el carbono 3' y un grupo fosfato (PO43-) en el carbono 5' del nucleótido entrante, formándose así un doble enlace éster.

Fragmentos de Okazaki: Las cadenas cortas de ADN recién sintetizadas en la hebra

discontinua. Estos se sintetizan en dirección 5'→3' a partir de cebadores de ARN que

después son eliminados.

Gen: Es una unidad de información en un locus de ácido desoxirribonucleico (ADN)

que codifica un producto funcional, como por ejemplo proteínas. Es la unidad

molecular de la herencia genética, 23 pues almacena la información genética y permite

transmitirla a la descendencia.

Hebras antiparalelas: Se refiere a las hebras de una secuencia duplex de ácidos

nucleicos (DNA-DNA, DNA-RNA y RNA-RNA) donde las hebras se disponen en

orientaciones opuestas, de manera que el extremo 3'OH de una de las hebras queda

frente a un extremo 5'P de la hebra complementaria.

Modelo: Representación tridimensional de las moleculas de acidos nucleicos.

Mutación genética: Los cambios que alteran la secuencia de nucleótidos del ADN.

Estas mutaciones en la secuencia del ADN pueden llevar a la sustitución de

aminoácidos en las proteínas resultantes.

Nucleósido: Es una molécula monomérica orgánica que integra las macromoléculas

de ácidos nucleicos que resultan de la unión covalente entre una base nitrogenada

con una pentosa que puede ser ribosa o desoxirribosa.

Nucleótido: Son moléculas orgánicas formadas por la unión covalente de un

monosacárido de cinco carbonos (pentosa), una base nitrogenada y un grupo fosfato.

Par de bases complementarias: Es una unidad que consta de dos nucleobases

unidas entre sí por enlaces de hidrógeno. Forman los bloques de construcción de la

doble hélice de ADN, y contribuyen a la estructura plegada de ADN y ARN.

Polinucleótido: Es una molécula orgánica del polímero abarcada de los monómeros del nucleótido covalente enlazados en una cadena.

Procesamiento postraduccional: Es un cambio químico ocurrido en esta después de su síntesis por los ribosomas. Es uno de los pasos finales de la síntesis de proteínas y, por lo tanto, de la expresión génica. Muchas proteínas no podrían ejercer sus funciones si no sufrieran estos cambios.

Proteinas desenrolladoras: Enzima que sirve en el proceso de duplicación del ADN (Helicasa).

Replicación: Es el mecanismo que permite al ADN duplicarse (es decir, sintetizar una copia idéntica). De esta manera de una molécula de ADN única, se obtienen dos o más "réplicas" de la primera y la última.

Ribosoma: Son complejos macromoleculares de proteínas y ácido ribonucleico (ARN) presentes en todas las células (excepto en los espermatozoides). Son los centros celulares de traducción que hacen posible la expresión de los genes.

Sitio de unión del ARNt: Sitio donde el anticodón se une con el codón para la síntesis de proteínas.

Traducción: Es el segundo proceso de la síntesis proteica (parte del proceso general de la expresión génica). Ocurre tanto en el citoplasma, donde se encuentran los ribosomas, como en el retículo endoplasmático rugoso (RER).

Transcripción: Es el primer proceso de la expresión genética, mediante el cual se transfiere la información contenida en la secuencia del ADN hacia la secuencia de proteína utilizando diversos ARN como intermediarios.

Triplete de bases: Es el conjunto de reglas que define cómo se traduce una secuencia de nucleótidos en el ARN a una secuencia de aminoácidos en una proteína.

Referencias

- Dr. Ananya Mandal, M. (2019). *Historia de la genética*. [online] News-Medical.net. Available at: https://www.news-medical.net/life-sciences/History-of-Genetics-(Spanish).aspx [Accessed 22 May 2019].
- E-Geneticare. (2019). ¿Qué es la herencia genética?. [online] Available at: https://www.e-geneticare.com/preguntas-frecuentes/que-es-la-herenciagenetica [Accessed 22 May 2019].
- Elrincondelacienciaytecnologia.blogspot.com. (2019). *Los 100 más grandes Descubrimientos: Genética*. [online] Available at: https://elrincondelacienciaytecnologia.blogspot.com/2016/12/los-100-masgrandes-descubrimientos.html [Accessed 22 May 2019].
- Es.wikipedia.org. (2019). *Alfred Sturtevant*. [online] Available at: https://es.wikipedia.org/wiki/Alfred_Sturtevant [Accessed 22 May 2019].
- Es.wikipedia.org. (2019). *Thomas Hunt Morgan*. [online] Available at: https://es.wikipedia.org/wiki/Thomas_Hunt_Morgan [Accessed 22 May 2019].
- Es.wikipedia.org. (2019). *William Bateson*. [online] Available at: https://es.wikipedia.org/wiki/William_Bateson [Accessed 22 May 2019].
- Glosarios especializados. (2019). *Hebras Antiparalelas (Genética)*. [online] Available at: https://glosarios.servidor-alicante.com/genetica/hebras-antiparalelas [Accessed 22 May 2019].
- Imegen. (2019). *Herencia ligada al cromosoma X recesiva Especialistas en análisis genético*. [online] Available at: http://www.imegen.es/informacion-al-paciente/informacion-genetica-enfermedades-hereditarias/conceptos-genetica/tipos-herencia-genetica/herencia-ligada-al-cromosoma-x-recesiva/ [Accessed 22 May 2019].
- La Información. (2019). Los diez grandes avances de la genética en los últimos 150 años. [online] Available at: https://www.lainformacion.com/tecnologia/grandes-avances-genetica-anos_0_908909847.html [Accessed 22 May 2019].
- Psicologiaymente.com. (2019). Los 10 principales trastornos y enfermedades genéticos. [online] Available at: https://psicologiaymente.com/salud/trastornos-enfermedades-geneticos [Accessed 22 May 2019].
- Stanfordchildrens.org. (2019). *default Stanford Children's Health*. [online] Available at: https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=tipos-de-enfermedades-genticas-90-P05615 [Accessed 22 May 2019].

Sutori.com. (2019). *Sutori*. [online] Available at: https://www.sutori.com/story/linea-de-tiempo-de-la-historia-de-la-genetica-L7D9cigSAV1krGF1THsntmga [Accessed 22 May 2019].

Tres Tristes Tigres, C. (2019). ¿Qué es la genética?. [online] IB BIOTECH. Available at: https://www.ibbiotech.com/es/info/que-es-la-genetica/ [Accessed 22 May 2019].